

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1957

THÈSE 160

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME d'ÉTAT)

PAR

Gisèle DELATTRE

Née le 5 Août 1927 à DOYET-la-PRESLE (Allier)

Présentée et soutenue publiquement le 6 Mars 1957

SYNDROME
DE STURGE-WEBER-KRABBE
(revue d'ensemble et rapport d'un cas)

Président : Monsieur CATHALA (Professeur)

DACTYLO-SORBONNE

8, Rue Casimir-Delavigne
PARIS-VI

1957

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

-:-

Année 1957

N°

T H E S E

pour le

DOCTORAT EN MEDECINE

(Diplôme d'Etat)

par

Gisèle DELATTRE

Née le 5 août 1927 à Doyet-la-Presle
(Allier)

-:-

Présentée et soutenue publiquement
le 6 mars 1957

-:-

SYNDROME DE STURGE-WEBER-KRABBE

(revue d'ensemble et rapport d'un cas)

-:-

Président : Monsieur CATHALA (Professeur)

-:-

DACTYLO-SORBONNE
8, rue Casimir Delavigne
PARIS
1957.



PROFESSEURS HONORAIRES

MM. DENARD, CADENAT, CARNOT, CHABROL, CHAMFY,
CHEVASSU, DELBET, DONZÉLOT, GASTINEL, GUILLAIN,
HALPHEN, HARVIER, LAROCHE G., LAUBRY, LEMAITRE,
LEMIERRE, LEVY-SOLAL, LHERMITTE, LIAN, LOEPER,
MARION, MATHIEU, MOCQUOT, MONDOR, MULON, OLIVIER,
OMBREDANNE, SANNIE, SEZARY, TANON.

DOYEN.....Léon BINET
Membre de l'Institut
ASSESEUR.....Jean VERNE

I. PROFESSEURS

	MM
Anatomie.....	CORDIER
Anatomie pathologique.....	DELARUE
Bactériologie.....	FASQUELLE
Biologie app. à l'Education phys. et aux Sports }	CHAILLET-BERT
Biologie Médicale.....	FAUVERT
Cancérologie méd., sociale.....	BERNARD J
Carcinologie.....	N.
Chimie Méd.....	JAYLE
Clinique Chir. {	Hôtel Dieu.....BROCQ
	Broussais.....G.d'ALLAINES
	Salpêtrière.....MOULONGUET
	Cochin.....QUENU
Clinique Chir. réparatrice et orthop. }	{ MERLE d'AUBI- GNE
Clinique de Cardiologie.....	MOUQUIN
Clinique Chir. infantile et d'orthop.....	FEVRE
Clinique Chir. pleuro-pulm.....	MONOD
Clinique de la Tuberculose.....	BERNARD Et.
Clinique de neuro-chir.....	{ PETIT-
	{ DUTAILLIS
Clinique de Puéricult.....	LELONG
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques }	DEGOS
Clinique des mal. du sang.....	CHEVALLIER
Clinique mal. du système nerv.....	ALAJOUANINE

MM.

Clinique des maladies des enf.	DEBRE
Clinique des maladies infect.	MOLLARET
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale	DELAY
Clinique du diabète sucré et des maladies de la nutrition	BOULIN
Clinique Gynécologique	F. BRENTANO BARIETY J. BESANCON MOREAU de GENNES
Cliniques Médicales	DEBRAY
Clinique méd. hydro-climat. thér.	PASTEUR V.-R.
Clinique médicale propédeutique	LANTUEJOL VARANGOT LACOMME
Cliniques obstétricales	VELTER
Clinique ophtalmologique	AUBIN
Clinique oto-rhino-laryngologique	HEUYER
Clinique psychiatrique infantile	COSTE
Clinique rhumatologique	DECHAUME
Clinique stomatologique	FEY
Clinique urologique	GIROUD
Embryologie	LAMY
Génétique	SOULIE
Histoire de la Méd. et de la Chir.	VERNE
Histologie	CATHALA
Hygiène et Clinique lère Enfance	JOANNON
Hygiène et Méd. Préventive	DESOILLE
Médecine du Travail	PIEDELIEVRE
Médecine légale	GALLIARD
Parasitologie et hist. nat. méd.	MENEGAUX
Pathologie chirurgicale	LAVIER
Pathologie exotique	LENEGRE
Path. expérimentale et comparée	MERKLEN
Path. Hum. et Immun. exp.	DECOURT
Pathologie médicale	GARCIN
Path. et Thérapeut. générales	Julien MARIE
Pédiatrie sociale	HAZARD
Pharmacologie et matière méd.	DOGNON
Physico-chimie méd. (ch. t. pers)	BINET
Physiologie	STROHL
Physique médicale	RICHET
Problèmes alimentaires (c. t. pers)	DESGREZ
Radiologie médicale	PATEL
Technique chirurgicale	TURPIN
Thérapeutique	SENEQUE
Thérapeutique chirurgicale	LEMAIRE
Thérapeutique médicale	

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE MAÎTRES DE CONFÉRENCES — AGREGÉS ET AGREGES

	MM.		MM.
Anatomie	(CABROL DEBEYRE DELMAS OLIVIER G. Melle GAU- THIER V. BUSSER GOUYGOU (CHRISTOL NEVOT BOURLIERE ETTORI POLONOVSKI J DUPERRAT TUCHMANN BULLIARD COUJARD N... CORNET BOYER DEPARIS BASTIN DEROBERT GAULTIER HADENGUE DAVID LHERMITTE GRASSET LE LORIER LEPAGE MERGER MORIN RAVINA ROBEY BREGÉAT DESVIGNES JUDET AUBRY MADURO BRUMPT CHABAUD ABOULKER BARCAT BAUMANN CAUCHOIX	Pat. Chir.	(DUBOST FAUREL FLABEAU GERMAIN GOSSET LAURENCE LORTAT-JACOB MATHEY OLIVIER (Cl) POILLEUX THOMERET VERNE (J M) MAURICE LOEPER BOUVIER BOUDIN BRICAIRE BRISAUD CASTAIGNE CONTE DEROT DOMART LAMOTTE LAROCHÉ MACREZ MILLIEZ PEQUIGNOT PERRAULT RAMBERT ROYER THIEFFRY TURIAF WOLFRAMM JOSEPH POLONOVSKI Cl. MOZZICONACCI Melle LEVY CHEYMOL BARGETON DEJOURS PARROT DJOURNO GOUGEROT KREIS
Bactériologie		Pat. expé- riment.	
Biol. méd.			
Chimie méd.			
Dermato-syphil.			
Embryologie			
Histologie			
Hydrologie			
Hygiène			
Mal. infect.			
Médecine légale et du Trav.)		Pat. méd.	
Neurochir.			
Neurologie			
Obstétrique			
Ophtalmo- logie		Pédiatrie	
Orthopédie		Pharmacol.	
Oto-rhino- laryngo.)			
Parasito.		Physiol.	
Parasito.col.		Physique médicale	
Pat. chir.		Pneum. phthis.	

MM.		MM.
Psychiatrie	{ BARUK PICHOT	Stomato { CHAPUT Mme CERNEA
Psych. infant.	MICHAUX	Urologie KUSS
Rhumatologie	DELBARRE	Thérapeut. CHASSAGNE

III.- PROFESSEURS HONORAIRES
et AGREGES RAPPELES à l'EXERCICE
pour le Service des Examens.

MM. GATELLIER, LE LORIER, VAUDESCAL.

IV.- PROFESSEURS SANS CHAIRE ET
AGREGES CHARGES DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE
A TITRE PERMANENT

	MM.		MM.
Clinique chir.	{ AMELINE	Urologie	COUVELAIRE
	{ HUGUIER		{ BROUET
	{ LEGER		{ DREYFUS
	{ PADOVANI		{ FAUVERT
	{ ROUX	Clinique mé.	{ HAGUENAU
	{ RUDLER		{ HAMBURGER
	{ SICARD		{ KOURILSKY
Clinique } { ECALLE			{ MARCHAL
obstét. } { MAYER			{ SOULIE
Clinique } { OFFRET			
ophtal } { RENARD			

Secrétaire de la Faculté M. MOREL
Secrétaire-Adjoint Melle CHAINTREUIL

Bibliothécaire en Chef Dr. HAHN
Conservateur Melle GOICHON
..... Melles DUMA-TRE
Bibliothécaires. LE F R
..... MET
..... QUIÉVREUX

Par délibération en date du 9 décembre 1798,
l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans
les dissertations qui lui seront présentées,
doivent être considérées comme propres à
leurs auteurs et qu'elle n'entend leur don-
ner aucune approbation ni improbation.

A ma Mère

A mon Père



Digitized by the Internet Archive
in 2026

A notre Président de Thèse

Monsieur le Professeur J. CATHALA

Professeur de la Chaire de "Clinique
des Maladies des Enfants"
Médecin des Hôpitaux
Chevalier de la Légion d'Honneur

Qui nous a fait le grand
honneur d'accepter la
présidence de cette thèse.

Qu'il trouve ici l'expression
de notre respectueuse
reconnaissance.

A Monsieur le Docteur SEMELAIGNE

Médecin de l'Hôpital Saint-Joseph

A qui nous devons notre
sujet de thèse.

SYNDROME DE STURGE-WEBER-KRABBE
(Revue d'ensemble et rapport d'un cas)

- : -

INTRODUCTION ET HISTORIQUE

- : -

Considéré comme une affection rare, le syndrome de Sturge-Weber-Krabbe est d'une connaissance relativement récente puisque les premières observations publiées à son sujet remontent seulement à la fin du XIXème siècle.

- En effet, c'est SHIRNER qui, le premier (en 1860), nota l'existence d'un syndrome caractérisé par l'association naevus facial-glaucome.

- En 1879, STURGE publia l'observation d'un enfant de 5 ans, "présentant un naevus du côté droit de la tête, un glaucome congénital homolatéral et des crises jacksoniennes contro-latérales".

La présence de ces dernières lui fit soupçonner l'existence d'un angiome cérébral homolatéral au naevus facial, hypothèse d'ailleurs confirmée par les travaux de KALISHER (1897) et de LANNOIS et BERNOUD (1898), ces deux auteurs ajoutent à la triade déjà décrite : les troubles mentaux et l'hémihypertrophie faciale.

- En 1922 : PARKES WEBER découvrit à l'aide de la radiographie chez des malades présentant les signes déjà mentionnés

l'existence de calcifications cérébrales.

De nombreuses observations vinrent confirmer ce fait sous le nom d'ailleurs impropre "d'angiomes calcifiés de la pie-mère" ; parmi celles-ci, citons pour mémoire celles de DIMITRI-MAIGNI, Clovis VINCENT, HEUYER et LAIGNEL-LAVASTINE.

- Enfin, en 1934 : KRABBE, à l'aide de l'histologie, prouva que les calcifications étaient uniquement corticales et non pie-mériennes comme on le croyait jusqu'à ce jour.

- Parmi les travaux plus récents, citons ceux de BERGSTRAND, MONIZ, LIMA, MORSTIER et FRANCESCHETTI, PETERS, Van der HOEVE, DELAY, Van BOGAERT et MYLE.

Tous ces travaux contribuèrent à individualiser sous le nom de maladie de Sturge-Weber-Krabbe un syndrome caractérisé par :

"une angiomatose neuro-cutanée accompagnée de troubles oculaires et se traduisant à la radiographie par une image caractéristique de calcifications cérébrales"

selon la définition de PLUVINAGE dans son ouvrage : "Malformations et tumeurs cérébrales".

Nous nous proposons, dans la suite de cet exposé, après avoir fait une revue d'ensemble de la question d'apporter un nouveau cas et de discuter les éléments qui nous permettent de le rattacher à la maladie de Sturge-Weber-Krabbe.

ETIOLOGIE ET PATHOGENIE

:-

"L'affection doit être considérée, dit Van BOGAERT, comme une forme de dysplasie neuro-ectodermique".

Elle a été rangée dans le groupe des phacomatoses de Van der Hoeve par BROUWER, au même titre que la sclérose tubéreuse de Bourneville, la maladie de Recklinghausen et le syndrome de Von Hippel-Lindau.

L'origine congénitale de l'affection semble maintenant admise par tous les auteurs (l'association fréquente de l'affection avec d'autres malformations congénitales, sa topographie enfin, étant autant de preuves de son origine embryologique, à ces faits vient s'ajouter la découverte d'un angiome faite par BEZECNY sur un fœtus de 30 cm).

L'origine congénitale admise, il nous faut bien reconnaître que nous ignorons totalement à quel moment de la vie intra-utérine débute la malformation et quel est le mécanisme causal de celle-ci.

En fait, tout ce que nous pouvons dire c'est que cette maladie affecte avec prédilection les peuples latins et se rencontre avec une plus grande fréquence dans le sexe masculin.

Pour certains auteurs (KOCH, DELAY, PICHOT, NEUMANN), la maladie de Sturge-Weber-Krabbe serait une affection génotypique se transmettant de manière irrégulièrement dominante.

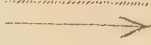
Nous reproduisons ci-contre un schéma de Louis BAR, partisan lui aussi de cette théorie.

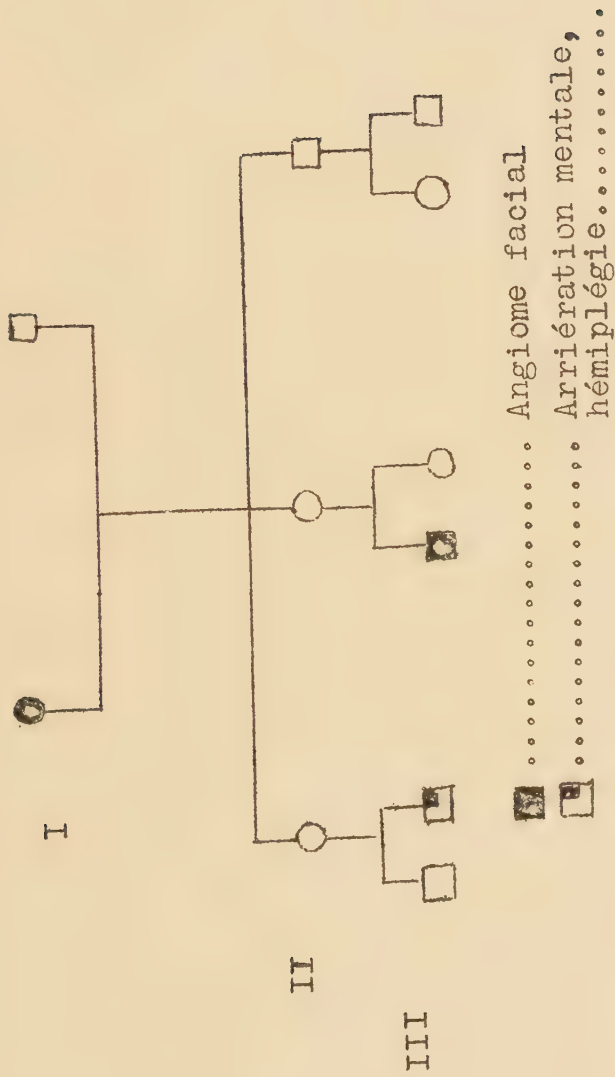
Mais d'autres auteurs nient de façon absolue l'hérédité de l'affection, pour eux et entre autres pour PARKES WEBER, celle-ci serait "une dysplasie due à un facteur étiologique inconnu ayant agi au cours de la vie in utero".

Quel pourrait donc être ce facteur causal ?

- S'agit-il d'un traumatisme" (UNNA) ?
- d'inflammations acquises à un stade quelconque de la vie intra-utérine ? (CORNIL),
- ou bien d'hypoplasie congénitale des vaso-constricteurs ? (BUSCHKE).

En fait, n'existerait-il pas une sorte de "prédisposition" se transmettant héréditairement, laquelle combinée à l'action d'un facteur encore inconnu à l'heure actuelle serait susceptible de déterminer à un stade quelconque de la vie embryonnaire, l'apparition de la maladie, ce que nous pourrions traduire par l'équation suivante :

terrain transmis héréditairement + facteur
acquis au cours de la vie in utero
apparition de la maladie. 



CLINIQUE

-:-

Le syndrome de Sturge-Weber-Krabbe réunissant, ainsi que nous l'avons dit plus haut, des signes cutanés, neurologiques, radiologiques et oculaires, nous étudierons ceux-ci successivement, nous réservant d'ajouter à cette tétrade classique un autre chapitre concernant les signes morphologiques.

I.- Les signes cutanés :

Le plus souvent, la lésion très apparente dès la naissance, revêt l'aspect d'un angiome plan (naevus flammeus) dont les contours sont le plus souvent irréguliers (en carte de géographie) rarement rectilignes (comme dans le cas d'APPELMANS).

- La coloration de celui-ci va du rose pâle au rouge violacé, elle s'efface temporairement sous l'effet d'une pression digitale et s'intensifie au contraire sous l'action de facteurs divers parmi lesquels les émotions, le froid, les règles jouent un rôle capital dans le déterminisme des poussées congestives.

- La surface occupée par l'angiome est plus ou moins étendue suivant les cas, le plus souvent la lésion intéresse le front, la paupière supérieure, l'aile du

nez, ceci sur une hémiface, la lésion étant strictement unilatérale dans les cas typiques.

Parfois, l'extension est plus poussée, atteignant la joue, le maxillaire inférieur, parfois même le menton, la région sous-hyoïdienne, le trapèze, très rarement le processus angiomateux peut affecter également le thorax, l'abdomen, les membres.

Dans certains cas, la lésion déborde du côté opposé.

A la face, la topographie de l'angiome affecte le territoire du trijumeau (ceci assez grossièrement d'ailleurs, "le siège de prédilection étant le territoire innervé par les branches I et II de celui-ci").

Parfois la lésion présente l'aspect d'un angiome tubéreux : c'est en réalité une variété exceptionnelle et ce que l'on rencontre le plus fréquemment dans ce cas est une "intrication avec l'angiome plan donnant par endroits à la tache naevique un aspect bosselé irrégulier et nodulaire".

Le siège du naevus peut ne pas être la face (cas de VARNAS dans lequel un glaucome de l'oeil droit coexistait avec un angiome du membre supérieur droit).

Il y a souvent propagation aux muqueuses du processus angiomateux :

1 - Possibilité d'atteinte de la muqueuse nasale qui dans ce cas présente un aspect épaissi et une coloration rouge violacé, elle saigne de plus très

facilement au moindre contact (CROUZON, CHARAMIS).

2 - Possibilité d'atteinte de la muqueuse buccale (cas de LANNOIS et BERNOUD),

3 - Le voile du palais, la langue, les lèvres, les gencives peuvent être également touchées.

De plus, il existe fréquemment des troubles des phanères (les cheveux, les poils, les sourcils sont en général grêles dans tout le territoire atteint).

La température locale serait un peu plus élevée du côté de l'angiome, enfin l'épithélium recouvrant celui-ci serait souvent épaissi, hyperkératosique.

II.- Signes neurologiques :

Cette affection donne des crises d'épilepsie le plus souvent bravais-jacksoniennes, affectant le territoire opposé à celui de l'angiome facial; exceptionnellement, elles pourraient se manifester du même côté que celui-ci (Cas de MONIZ, ROGER et MOUREN).

Les crises apparaissent en général après un certain temps de latence (3 à 8 mois environ après la naissance, parfois plus tardivement : à l'âge de 9 ans (cas de LANNOIS et BERNOUD), exceptionnellement à l'âge adulte (cas de SUBIRANA), sous forme de crises espacées ou subintrantes, aboutissant alors à un véritable état de mal, enfin des paroxysmes peuvent surgir du fait d'hyperpyrexies consécutives à des infections intercurrentes.

A côté de ces formes typiques, existent des formes à type de crises généralisées, d'absences ou d'équivalents :

crises masticatrices, automatismes, scotome, aura lumineuse (cas de DIMITRI), crampe au niveau de la commissure labiale (KALISHER), accès douloureux des extrémités (BAU PRUSSAC), équivalents psychiques (Mac CASH).

Ces différents types peuvent d'ailleurs s'intriquer (cas de VINCENT et HEUYER dans lequel convulsions, absences et troubles bravaiss-jacksoniens se trouvaient réunis).

Bien d'autres symptômes peuvent coexister avec des crises comitiales.

- soit une hémiparésie ou une hémiplégie affectant le territoire opposé à celui de l'angiome facial, d'installation habituellement précoce, mais ne se manifestant parfois qu'au cours de la 2ème enfance (cas de LAIGNEL-LAVASTINE) ou bien, exceptionnellement, à l'âge adulte, cette apparition faisant suite le plus souvent à une crise comitiale.

Cette hémiplégie cérébrale infantile présente 2 caractères principaux :

1 - la spasticité :

M.S. - en flexion et pronation avec impotence fonctionnelle marquée.

M.I. - en extension et rotation interne avec pied en équinisme et démarche fauchante.

Les réflexes sont vifs avec clonus de

la rotule, trépidation épileptoïde du pied et Babinski.

2 - Les troubles de la croissance portant à la fois sur les os et les parties molles des régions atteintes :

- soit des paresthésies,

- soit des modifications des réflexes, exagérés avec Babinski,

- soit des troubles mentaux (dans 60 % des cas d'après COHEN et KAY), à type d'arriération mentale (lenteur de l'idéation, troubles de l'attention et de la mémoire), celle-ci pouvant aller de la simple débilité à l'idiotie complète.

Sur ce fond d'oligophrénie, viennent se greffer fréquemment des bouffées délirantes, des hallucinations et des épisodes confusionnels.

- soit des troubles caractériels : analogues à ceux rencontrés dans tous les cas d'épilepsie de l'enfance et où l'agressivité domine le tableau,

- soit des signes cérébelleux (observation de MANOLESCO). Cet auteur a signalé un cas présentant quelques troubles au niveau des membres inférieurs avec réflexes pendulaires, un nystagmus et une légère déviation vers la gauche au cours de la marche.

Enfin, certains auteurs ont décrit des troubles variés que nous citerons pour mémoire : des migraines ophtalmiques (MORSIER et FRANCESCHETTI), de la dysarthrie et de l'astéréognosie (SUBIRANA).

La multiplicité des signes neurologiques décrits est donc considérable, en réalité seules les crises comitiales ont une valeur certaine, ce sont elles qui font partie de la tétrade classique de Sturge-Weber-Krabbe.

P.L. - CROUZON a décrit avec un liquide clair un certain degré de dissociation albumino-cytologique.

E.E.G. - Les anomalies décrites dans la littérature sont variées :

"dépression alpha et ondes delta irrégulières" (COHEN, KAY).

"aire de non activité" (GREEN)

"asymétrie d'amplitude" (CRAIG)

En fait, dans tous les cas, les anomalies siègent du même côté que l'angiome, qu'il s'agisse de dépressions, d'ondes lentes, d'activités paroxystiques ou de décharges pointes-ondes.

En fait, ce que l'on observe le plus fréquemment, c'est l'existence d'une aire de dépression homolatérale à l'angiome, réalisant "un véritable silence".

Pour RADERMECKER, "cette diminution d'amplitude des tracés dans certaines régions semble être l'expression bio-électrique du processus de destruction de la matière cérébrale et les tracés lents et diffus traduiraient une poussée oedémateuse aiguë et souvent terminale".

III.- Signes radiologiques :

C'est en 1922 que PARKES WEBER découvrit, à l'aide de la radiographie, chez des malades atteints de Sturge-Weber, l'existence de calcifications cérébrales : celles-ci siègent du même côté que le naevus facial et le plus souvent dans la région temporo ou pariéto-occipitale ; parfois, cependant, elles peuvent se trouver localisées à la région rolandique ou frontale mais ceci de façon beaucoup plus rare.

Elles se présentent soit sous forme d'images plus ou moins arrondies d'homogénéité variable à contours assez réguliers,

soit sous forme d'images flexueuses entrelacées, vermiculaires et festonnées.

KRABBE les a décrits de la façon suivante : "ombres intra-craniennes épousant exactement la forme de la surface cérébrale montrant les circonvolutions et les sillons souvent avec des doubles contours".

Les calcifications occupent un territoire plus ou moins étendu suivant les cas. Le lobe occipital étant atteint partiellement ou en totalité, les régions frontales et pariétales pouvant également être touchées.

Il est parfois impossible de mettre radiologiquement en évidence ces calcifications, le fait est dû à ce que "plus le sujet est jeune, moins les calcifications sont fréquentes" (ROCH) et il est permis de supposer, d'après les travaux de MYLE et Van BOGAERT, que le processus de calcification se fait de façon lente et pro-

gressive, en effet ces auteurs ont montré sur un de leurs malades, que si les calcifications étaient d'abord invisibles sur les premiers clichés, celles-ci se révélaient progressivement au cours des séries successives prises à intervalle régulier.

Enfin, grâce à la découverte de l'artériographie par EGAS MONIZ, découverte qui devait révolutionner le domaine de la neuro-chirurgie :

"l'indépendance des calcifications et du réseau artériel cortical" fut prouvée de façon indiscutable (EGAS MONIZ, LIMA).

De même, la phlébographie démontre de façon irréfutable l'indépendance de ces mêmes calcifications avec la circulation veineuse.

Les calcifications ne sont pas les seules images radiologiques obtenues en cas de syndrome de Sturge-Weber-Krabbe. On peut en effet trouver des empreintes vasculaires se présentant sous forme de traçées flexueuses disposées sur la table interne du crâne et siégeant le plus souvent dans la région temporo-occipitale;

Certains auteurs auraient obtenu extrêmement rarement l'image de l'angiome lui-même.

Enfin, il existe parfois sur les clichés : un épaississement de la voûte du crâne (LARMANDE), un élargissement des sinus du côté atteint par le processus angiomateux, une asymétrie crânienne (CROUZON), un épaississement du squelette du côté du naevus (NAKAMINA), une atrophie (décrite par certains auteurs).

La ventriculographie - Pour TOEWS, elle révèle fréquemment une déviation ventriculaire légère du côté de l'angiome. L'encéphalographie gazeuse permet de préciser, toujours d'après le même auteur, l'hypoplasie et l'atrophie de l'hémisphère atteint.

IV.- Signes oculaires - Cette affection se traduit au point de vue oculaire par un glaucome.

Celui-ci siège toujours du côté du naevus facial. Sa formation étant soit contemporaine de celle de l'angiome, on se trouve alors en présence d'une lésion congénitale revêtant l'aspect classique du glaucome infantile avec buphtalmie,

soit plus tardive, réalisant alors l'aspect banal du glaucome classique de l'adulte, son apparition semblant dans ce cas être liée à une poussée congestive au niveau du naevus facial.

Sur 35 cas de glaucome associé à un naevus facial, WAARDENBOURG a signalé 18 glaucomes avec buphtalmie, 17 glaucomes simples.

Pour DUCKE ELDER : l'hydrophtalmie se rencontre dans 70 % des cas. Quant à ELSHSING, il signale que le fait de masser l'oeil atteint entraîne un abaissement tensionnel contrairement à ce qui se passe dans le glaucome banal, selon lui il s'agirait "d'un véritable glaucome fonctionnel, résultant de la pléthore sanguine au niveau des vaisseaux sanguins".

Comme autres signes, citons :

- une baisse très accentuée de l'acuité

visuelle, celle-ci pouvant même aller jusqu'à la cécité complète.

- une hypertension oculaire qui est en règle modérée,

- une dilatation de la pupille atteinte réagissant mal à la lumière.

- parfois une atteinte conjonctivale se traduisant soit par une simple dilatation des vaisseaux soit par un véritable angiome.

- une atrophie optique avec excavation papillaire,

- des lésions choroïdiennes fréquentes allant de la simple téléangiectasie (donnant un aspect épaissi de la membrane) à de véritables tumeurs vasculaires (MILLER, MANO-LESCO). Ces lésions bien que très fréquentes n'ont pas été retrouvées dans certaines observations (CLAUSEN, SAFAR, WEBER).

- des anomalies rétiniennes (MORSIER et FRANCESCHETTI) à type de flexuosité anormale des vaisseaux ou beaucoup plus rarement pour ne pas dire exceptionnellement à de véritables angiomes veineux rétiniens sous forme de vaisseaux anormalement dilatés et anastomosés en véritables boucles.

- Enfin, certains auteurs (ESSER et Van der HOEVE) ont signalé quelques cas de gliose rétinienne, BAR et BELTMANN des rétinites pigmentaires, qui seraient très rares, d'autres auteurs de nombreux décollements de la rétine, enfin WAARDENBOURG : une hétérochromie irienne.

V.- Signes morphologiques - Ceux-ci sont d'une grande fréquence bien que ne faisant pas partie de la tétrade classique.

a) Hémi-hypertrophie cranio-faciale - déjà décrite par KALISHER en 1897, de siège unilatéral, elle intéresse tous les tissus avec cependant une prédilection marquée en ce qui concerne le tissu osseux.

L'hypertrophie est nette en général au niveau de la face, beaucoup moins marquée au niveau du crâne où, localisée du côté de l'angiome, elle se traduit par une saillie de la bosse frontale et du pariétal.

b) Une hémi-atrophie cranio-faciale très rare a été décrite par certains auteurs.

c) Nous ne reviendrons pas sur certains signes, entre autres : l'élargissement des sinus déjà étudié dans le chapitre consacré aux signes radiologiques. Dans certains cas, ces malformations seraient inexistantes ou du moins pratiquement inapparentes.

Quelle serait donc la cause de l'hémi-hypertrophie fréquemment observée ?

Certains auteurs ont invoqué un processus analogue à celui responsable de l'acromégalie mais comment concilier cette hypothèse avec le fait de l'unilatéralité de la lésion et celui de l'aspect normal de la selle turcique sur les clichés ? Ne serait-il pas plus logique de penser que ce phénomène résulte d'une augmentation de la circulation sanguine dans le territoire de l'angiome, augmentation de la circulation

fournissant une augmentation des apports nutritifs et responsable secondairement de l'hypertrophie localisée.

VI.- Autres signes décrits dans la littérature :

Certains auteurs ont décrit des signes variés rencontrés au cours de diverses observations :

1 - une mélanose, soit pigmentation diffuse du front, soit taches pigmentées visibles sur la sclérotique (DELAY) ;

2 - des malformation associées (spina bifida), malformations digitales, coalescence des sourcils (TOURNAINE) ;

3 - des angiomatoses concomitantes : rachidiennes ou viscérales (gastriques, hépatiques) (KRAUSE) ;

4 - des troubles endocriniens divers.

EVOLUTION

•

Le sujet atteint d'un syndrome de Sturge-Weber-Krabbe peut vivre de longues années, il succombe en général à une affection intercurrente cependant dans quelques cas la mort est due à une complication de la maladie elle-même : soit véritable état de mal, soit hémorragie cérébro-méningée.

•

TRAITEMENT

- : -

1 - Traitement des malformations cutanées :

Plusieurs méthodes ont été employées : radiothérapie, radiumthérapie, électrolyse, le second n'étant pas dépourvu de tout risque. Il semble que la neige carbonique soit la méthode de choix car elle donne d'excellents résultats.

2 - Traitement des manifestations épileptiques : traitement habituel.

3 - Traitement des affections oculaires :

Les opérations classiques du glaucome ne sont pas toujours sans danger, elles se heurtent parfois à des difficultés extrêmes, on se contentera alors du traitement médical classique. Dans certains cas de désorganisation complète du globe ou de glaucome très douloureux avec acuité visuelle pratiquement nulle, on fera une énucléation.

4 - Traitement des malformations cérébrales :

Certains auteurs (CUSHING, Clovis VINCENT) ont proposé la radiothérapie pénétrante, celle-ci n'a en réalité aucune

action sur ces lésions trop profondément situées.

La chirurgie est la méthode de choix lorsque les malformations n'occupent pas un territoire trop étendu, rappelons que l'angiographie fournit des résultats capitaux en ce qui concerne le siège, l'étendue et la facilité d'abord de la malformation cérébrale, le neuro-chirurgien se devra donc de faire pratiquer cet examen avant de décider l'intervention, celle-ci n'étant pas une opération bénigne.

Donc même si l'extirpation en masse de la malformation cérébrale semble au premier abord tentante, il faut être extrêmement prudent avant de poser l'éventualité de l'acte chirurgical celui-ci ne devant être envisagé que dans des lésions bien localisées et de peu d'étendue.

OLIVECRONA préconise l'extirpation, si celle-ci est possible, sinon l'abstention pure et simple, les autres méthodes étant pour lui inefficaces.

Ajoutons que cet auteur, CUSHING et BAILEY ont obtenu des résultats post-opératoires satisfaisants.

Enfin, certains ont tenté une intervention palliative : la ligature de la carotide primitive qui donnerait des résultats inconstants.

HISTOLOGIE

—:—

La dilatation des vaisseaux pie-mériens est en règle modérée, avec quelques gros vaisseaux veineux. Le cortex est très altéré : "les calcifications étant réparties au niveau des 2ème et 3ème couches ainsi qu'à la limite de la 6ème". Il existerait également une gliose importante.

Au point de vue oculaire : angiome choroïdien, atrophie rétinienne, sclérose du cristallin, lésions des procès ciliaires.

Après cette revue d'ensemble, nous allons maintenant étudier un cas qu'il nous a été donné d'observer.

Cas de Math... Jean-Luc (né le 22/VII/53)

A la suite d'un accouchement normal, cet enfant est né porteur d'un angiome plan de la face.

Parmi les antécédents familiaux, signalons l'existence du côté maternel d'une soeur ayant présenté une série d'hémorragies cérébro-méningées, puis une hémiplegie à l'âge de 20 ans. Une artériographie pratiquée à ce moment aurait révélé l'existence d'un volumineux angiome inopérable.

En novembre 1953 : l'enfant âgé de 5 mois et jusqu'ici bien portant est amené à St-Joseph dans le Service de M. le Dr SEMELAI-GNE pour crises d'épilepsie brevais-jacksonniennes atteignant successivement le membre inférieur, le membre supérieur, l'oeil et l'hémiface gauches, ces crises très fréquentes (au nombre de 3 à 10 par jour) et d'une durée oscillant de quelques secondes à 30 minutes sont suivies d'une période de sturtor marquée.

Traitement institué à ce moment : 0,03 de gardénal par 24 h, avec en outre adjonction de Cl_2Ba et CaBr_2 .

A l'examen : l'enfant présente une asymétrie faciale très nette (gonflement de la

joue et de la paupière droites, accompagné de protrusion du globe oculaire du même côté).

- Topographie de l'angiome : celui-ci, d'une coloration violet foncé, siège sur le côté droit de la face, s'étendant d'un côté jusqu'à l'oreille et de l'autre atteignant le crâne jusqu'au pariétal. La tache angiomateuse affecte également l'aile du nez et la partie droite de la lèvre supérieure. Signalons en outre l'existence de prolongements aberrants rétro-auriculaires et sous-oculaires gauches.

S.N. - pas de troubles moteurs.

Abdomen - pas de splénomégalie.

O.R.L. - Le tympan droit et la portion droite du voile du palais participent au processus angiomateux.

F.O. -

- 1) FOD : papille de teinte plus pâle que normalement semblant légèrement excavée. Pédicules veineux inférieurs rétinien sinueux.
- 2) FOG : normal.
- 3) Diamètre cornéen droit : 14 cm
tonus pratiquement normal, vaisseaux conjonctivaux dilatés et vaisseaux rétinien anormaux radiés.
- 4) Diamètre cornéen gauche : 11 cm

R.A.S. par ailleurs.

Conclusions de l'ophtalmologiste : Malgré la tension oculaire sensiblement normale,

il s'agit d'un glaucome infantile net.

E.E.G. - à droite : tracé plat à peine hérissé de quelques accidents.

à gauche : rythme de 2 à 4 c/s sur les dérivations postérieures, très irrégulier.

Radios du crâne : R.A.S.

C'est à la suite de ces divers examens que fut posé, devant ce syndrome caractérisé par l'association d'un angiome plan de la face avec un glaucome homolatéral et des crises d'épilepsie bravaïs-jacksoniennes contro-latérales, le diagnostic de maladie de Sturge-Weber-Krabbe.

Cependant, seule une artériographie aurait permis de poser le diagnostic de façon irréfutable, mais en considération du jeune âge du sujet (5 mois), celle-ci fut remise à une date ultérieure. A sa sortie du service, le 3/XII/53, l'enfant, équilibré par une dose quotidienne de 0,06 de gardénal, ne présentait plus de crises comitiales.

Le 8/III/54 - A la suite d'une hyperpyrexie à 39°, le sujet, bien portant depuis 3 mois, présenta une crise d'épilepsie bravaïs-jacksonienne gauche avec secousses cloniques des membres supérieur et inférieur gauches et secousses du globe oculaire du même côté. La crise fut suivie d'une phase caractérisée par une pâleur marquée, une sudation abondante et un sommeil post-critique.

Les 13, 14, 15, répétition de crises identiques au nombre de 7 à 8 par jour, ceci malgré le gardénal.

Examen à ce moment :

- Topographie de l'angiome : celui-ci siège sur l'hémiface droite occupant la totalité de la joue jusqu'à l'oreille, en englobant la lèvre supérieure et la narine, d'autre part, il déborde légèrement sur la région frontale et sur l'hémiface gauche en aile de papillon.

En arrière, il présente une extension allant jusqu'au vertex. La paupière droite est toujours oedématisée, il existe toujours une protrusion du globe oculaire droit. Le voile du palais et le tympan droits présentent les mêmes caractéristiques qu'au premier examen.

- Examen neurologique : l'enfant suit du regard les objets et commence à s'asseoir, mais il mobilise moins bien le côté gauche et tend la main dans l'attitude du poing fermé.

Tonus musculaire : Hypertonie gauche prédominant au membre supérieur, le ballottement est moins marqué à gauche et plus difficilement obtenu. Les réflexes tendineux sont un peu diminués de ce côté.

Le 18/III/54, en cours d'examen : crise clonique au membre inférieur gauche et main d'accoucheur du même côté. A la suite de cette crise : clonus du pied gauche, réflexe plantaire gauche en extension, réflexe plantaire droit en flexion.

Le 28/III/54 : intervention sur glaucome.

I/IV/54 : bon aspect de l'oeil droit, cornée claire, tonus bas.

Sortie de l'enfant, fin avril 1954.

En septembre 54 : nouvelle hospitalisation pour bilan de l'enfant alors âgé de 14 mois. Depuis son dernier séjour, disparition totale des crises convulsives.

Examen à l'entrée :

1 - Poids excédant un peu la normale pour 14 mois - taille : 75 cm - poids : 10 kg, d'où développement pondéro-statural satisfaisant.

2 - Mais gros retard psycho-moteur : en effet, si l'enfant se tient assis, il ne sourit pas, ne joue pas, ne gazouille pas.

Les réflexes ostéo-tendineux sont normaux, il n'y a pas de Babinski.

3 - Extension légère de l'angiome.

4 - E.E.G. : pas d'amélioration.

- à gauche : rythme de base 5-6 c/s régulier et symétrique.

- à droite : tracé lent, plat, avec un rythme de 3 c/s.

Du 5/II/55 au 14/II/55 : nouvelle hospitalisation : enfant âgé de 19 mois.

Examen à l'entrée :

1 - croissance pondéro-staturale satisfaisante : pour 19 mois : 11 kg, 79 cm.

2 - Au point de vue psycho-moteur : l'enfant se tient de lui-même assis et semble avoir acquis le réflexe de la marche lorsqu'on le tient debout.

Il remue avec facilité son membre supérieur droit mais tient en permanence le membre supérieur gauche en flexion poing fermé. De plus, s'il saisit de la main droite les objets qu'on lui présente pour

les jeter à terre, il n'existe pas de préhension de la main gauche, de ce côté, existe une hypertonie évidente.

En ce qui concerne les membres inférieurs: le membre inférieur gauche est le siège d'une hypertonie discrète et l'extension se fait moins bien de ce côté; à gauche également, les réflexes tendineux sont plus difficiles à mettre en évidence, les réflexes plantaires eux se font en flexion des deux côtés.

Devant ce tableau, il est permis de conclure à une amélioration au point de vue moteur; en ce qui concerne l'état psychique: il existe toujours un gros déficit (l'enfant ne sourit ni ne parle).

3 - Au point de vue morphologique :

- au niveau de la face, on note une hypertrophie de toute l'hémiface droite avec protrusion du globe oculaire droit assez discrète.

- description de la tache angiomateuse :

siège à droite : front-crâne (atteignant la suture pariéto-occipitale) oeil, aile du nez, joue, menton, épargnant la région sous-maxillaire.

à gauche : la tache atteint la région frontale et s'étend en aile de papillon sur la joue, remontant à la partie antérieure de la région temporale et épargnant les 2/3 internes de la paupière supérieure. Notons l'existence de prolongements sous-auriculaires.

4 - E.E.G. :

à gauche : rythme de base de 7 c/s régulier
et bien fourni

à droite : tracé plat et lent de 3 c/s sans
aucune activité paroxystique.

En conclusion : tracé où l'on ne note
aucun changement, persistance nette de
l'asymétrie.

5 - Par conséquent, progrès en ce qui
concerne le développement pondéral et
moteur ;

persistance d'un déficit psychique im-
portant,

disparition complète des crises comi-
tiales sous l'influence du gardénal,

persistance d'une monoplégie séquelle
spasmodique du membre supérieur gauche,

enfin, extension assez marquée de la
tache angiomateuse au niveau de l'hémiface
gauche.

16/IV/55 : L'enfant entre de nouveau
dans le service pour artériographie. Depuis
son dernier séjour, il ne semble avoir réa-
lisé aucun progrès psychique, il ne joue
plus, pleure sans arrêt et semble presque
avoir rétrocedé au lieu de progresser.

21/IV/55 : O.D. : tonus normal, cornée
claire

F.O. : bien visible.

Artériographies (24/IV/55) :

1 - à gauche : les clichés montrent l'existence d'un siphon carotidien et d'un territoire sylvien d'aspect absolument normal.

2 - à droite : les clichés montrent l'existence d'un véritable chevelu capillaire extrêmement touffu occupant toute la région fronto-pariétale et s'étendant en arrière jusqu'à la suture pariéto-occipitale qui lui sert de limite assez nette.

Les derniers clichés montrent en outre l'existence d'une volumineuse veine de drainage.

E.E.G. :

1 - à gauche : rythme de base de 5-6 c/s.

2 - à droite : tracé lent et plat, aucune activité paroxystique.

En conclusion : persistance de l'asymétrie.

Radios du crâne : Elles montrent une hypertrophie discrète du massif facial à droite. Sur les profils, on ne note pas de calcifications, mais nous verrons plus loin que cela n'infirmes pas le diagnostic de Sturge-Weber-Krabbe chez un enfant de cet âge.

8/X/55 (hospitalisation pour bilan) :

L'enfant, traité par une dose quotidienne de 0,05 de gardénal ne fait plus de crises convulsives.

Il présente une monoplégie séquella d'hémi-

plégie au niveau du membre supérieur gauche et il semble avoir acquis le réflexe de la marche lorsqu'on le maintient debout en le soutenant par les aisselles, il n'en présente pas moins un gros retard psychique et moteur.

Artériographies : elles montrent l'existence d'une volumineuse tumeur vasculaire fronto-pariétale droite.

E.E.G. : rythme de base de 7 c/s , tracé de repos asymétrique.

A gauche : activité de fond ample bien fournie, régulière.

A droite : diminution d'amplitude. Les diverses excitations à la lumière ou le sommeil ne modifient pas le rythme de fond à droite.

En conclusion : asymétrie marquée.

Amélioration de l'état oculaire : tension oculaire satisfaisante, fond d'oeil correct.

Une intervention cérébrale avait d'abord été envisagée, mais devant l'étendue des lésions révélée par l'artériographie l'éventualité de celle-ci fut repoussée.

Courant 1956 : L'enfant revient dans le service à la consultation externe : état stationnaire, aucun progrès.

Pronostic : Celui-ci est des plus sombres, l'intervention ne pouvant être tentée par suite de l'étendue des lésions qui multiplierait dans de fortes proportions les risques d'une intervention déjà délicate en elle-même, et risquerait presque à coup sûr d'entraîner une hémorragie massive et une issue fatale.

D'autre part, laissé à lui-même l'enfant peut vivre de longues années, mais réduit à un état grabataire, véritable loque humaine condamnée à une vie végétative. Mais devant les risques de l'intervention, l'abstention pure et simple s'impose pour sauvegarder le pronostic vital.

CONCLUSIONS

-:-

Nous avons vu dans les généralités concernant la maladie de Sturge-Weber-Krabbe, que ce syndrome est caractérisé "par une angiomatose neuro-cutanée accompagnée de troubles oculaires et se traduisant à la radiographie par une image de calcifications cérébrales".

Dans le cas que nous venons de décrire, nous trouvons réunis : un angiome facial droit, un glaucome homolatéral, des crises bravaïs-jacksoniennes contro-latérales, un angiome cérébral fronto-pariétal droit objectivé par des artériographies, mais aucun signe de calcifications sur les radios du crâne.

Faut-il donc en déduire que nous n'avons pas le droit de rattacher cette observation au syndrome de Sturge-Weber-Krabbe ? Non, car chez un enfant de cet âge, l'absence de calcifications sur les clichés n'infirmes pas le diagnostic ; en effet "plus le sujet est jeune, moins les calcifications sont fréquentes", affirme KOCH et il est permis de penser à la suite des travaux de MYLE et Van BOGAERT que le processus de calcification se fait

de façon progressive ; ces auteurs ont en effet montré sur un de leurs jeunes malades que si les calcifications étaient d'abord invisibles sur les premiers clichés, celles-ci se révélaient progressivement au cours des séries successives.

En outre, certains auteurs ont montré que des calcifications radiologiquement invisibles pouvaient être histologiquement présentes.

Par conséquent, nous pouvons donc dire que l'existence chez cet enfant (dont une tante du côté maternel avait présenté un cas similaire) d'une angiomatose neuro-cutanée avec glaucome, crises bravais-jacksoniennes et angiome cérébral nous permet de porter le diagnostic de syndrome de Sturge-Weber-Krabbe.

-:-

Vu :
Le Président :
signé : J. CATHALA

Vu :
Le Doyen :
signé : L. BINET

Vu et Permis d'Imprimer
Le Recteur de l'Académie de Paris
signé : Jean SARRAILH

BIBLIOGRAPHIE

-:-

PLUVINAGE

Malformations et tumeurs vasculaires
du cerveau
Paris 1954

BERGSTRAND

Sur la maladie de Weber.

EGAS MONIZ, LIMA

Pseudo-angiomes calcifiés du cerveau
Revue Neurologique 1935

DUPERRAT

Etiologie des angiomes, classification
T.M. 1938 n° 169 Paris

ROUGERIE

T.M. 1951 N° 1074

BAUDOIN

Angiomatose encéphalo-trigéminee
90 987 T.M. 1945 N° 40

CROUZON, CHRISTOPHER, GAUCHER

Epilepsie et naevus vasculaire de
la face
Revue Neurologique mars 1933

EGAS MONIZ

Angiomes cérébraux; importance de
l'angiographie cérébrale dans leur
diagnostic

Ar. de Médecine 5 février 1935

MEIGNANT

Angiomatose encéphalo-trigéminee
Paris Doin 47

CROUZON, CHRISTOPHER

Angiomatose encéphalo-trigéminee
Monde Médical 1933

DELAY et PICHOT

Phacomatose angiomateuse familiale
Soc. Neurol. 46

BERGSTRAND

Maladie de Sturge-Weber
Congrès Neurolog. intern. de Londres
1936

KRABBE

Recherches anatomopathologiques sur
un cas de "soi-disant" angiome calci-
fié de la pie-mère
Revue Neurologique juin 32

LAIGNEL-LAVASTINE

Epilepsie B.J. par angiome cérébral
avec naevus frontal.
Revue Neurol. 1929

MANOLESCO

Naevus flammicus facial, angiome céré-
bral et glaucome
Revue d'O. Neuro-Opht. n° 9 décembre 38

MONIZ

Pseudo-angiomes calcifiés du cerveau,
angiome facial et calcifications corti-
cales du cerveau
Revue Neurol. 35

SHIRMER

Archives ophtalm. 1860

MYLE et TIGAT

S. Sturge-Weber

S. Belge de Neurol. 42

VOLLAND

Calcifications intra-crâniennes remarquées sur maladie de Sturge-Weber

A. Psychiat. and neurolog. 1930

MORSIER et FRANCESCHETTI

Sur la maladie de Weber.

ROUSSY et OBERLING

Tumeurs angiomeuses du système nerveux

Presse Médicale avril 1930

CHARAMIS

Angiome cutané-cérébral

Revue d'otologie 1934

FURTADO

Maladie de Krabbe

Revue Neurologique 36

BLUM

Maladie de Sturge-Weber-Krabbe

Ophtalmologica 1949

LARMANDE

Neuro-angiomatose encéphalo-trigémine

Masson 1948

SUBIRANA

Un cas de syndrome neuro-cutané avec angiome de la face.

Revue neur. 1933

LEVY

Angiomatose de S.N. central
Presse Médicale 30

TOURAINE

Epilepsie et angiomatose intra-cra-
nienne chez 2 jumeaux
Société derm. 1936

DRUCKKER J.

Angiomes intra-craniens 9I.359
1937 N° 2

VAN BOGAERT

Dysplasies neuro-ectodermiques, congé-
nitales
Revue neurol. 63 1935

DIMITRI

Manifestations nerveuses de l'angio-
matose cutanée
Revue Médicale Argentine 1943

APPELMANS

Angiomatose encéphalo-trigeminée
Arch. Opht. 1935 52 835

ESSER

Sur la maladie de Weber
Arch. de Psychiatrie 1941 vol. 113
fasc. II

LANNOIS et BERNOUD

Presse Médicale 1930

WEBER, DIMITRI

Observations - Revue Neurol. 1949

FRIGGERMOLNAR

Sur la connaissance de la maladie de
Sturge-Weber-Krabbe
Psychiatrie et Neurologie 1953

